

MEDYCYNA NOWEJ GENERACJI

STRESZCZENIE: W ostatnim dziesięcioleciu, po rozszyfrowaniu ludzkiego genomu, nastąpił ogromny rozwój metod i technologii diagnostycznych zajmujących się wykrywaniem nowych biomarkerów i badaniem molekularnych mechanizmów powstawania chorób oraz działania leków. Te innowacyjne technologie i terapie niosą nadzieję na zmniejszenie rozpowszechnienia oraz poprawę wyników leczenia chorób, także tych dotychczas uważanych za nieuleczalne. Rozwój badań nad nowymi lekami z wykorzystaniem modelowania komputerowego oraz przenoszenie wyników wprost z laboratoriów do łóżka chorego w ramach medycyny translacyjnej pozwala na coraz szersze stosowanie nowych terapii molekularnie ukierunkowanych – dostosowanych do potrzeb każdego chorego. Obecnie celem medycyny jest jej personalizacja, czyli odpowiednia diagnostyka i terapia we właściwym czasie.

ABSTRACT: In the last decade, after the deciphering of the human genome, a tremendous development of the methods and diagnostic technologies for the discovery of new biomarkers and the molecular studies on diseases and the mechanisms of drug action has been observed. These innovative technologies and therapies bring hope to reduce the spread of disease and improve the results of treatment of diseases, including those considered as incurable. The development of research on new drugs using computer modeling allows us to transfer the results of these studies directly from bench to bedside within the field of translational medicine. Additionally, everyone can benefit from the new molecularly targeted therapy – tailored to the needs of an individual patient. Personalized medicine aims at providing proper diagnosis and treatment in a timely manner.

WPROWADZENIE

W 2003 roku, po ponad 10 latach pracy, zakończono Projekt Badania Ludzkiego Genomu, program naukowy mający na celu poznanie sekwencji 3 miliardów par komplementarnych składających się na nasze DNA. Program prowadzony był przez Departament Energii USA oraz Narodowy Instytut Zdrowia. Do projektu w trakcie jego trwania dołączyły też inne państwa.

Głównym celem projektu była identyfikacja swoistych genów wywołujących powszechne choroby. Okazuje się jednak, że problem jest o wiele bardziej złożony, gdyż przyczyną chorób może być interakcja wielu genów i czynników środowiskowych. Niemniej jednak informacje uzyskane w trakcie Projektu Badania Ludzkiego Genomu mogą diametralnie zmienić model opieki zdrowotnej.

MEDYCYNĄ GENOMICZNA

Uważa się, że medycyna genomiczna jest przyszłością opieki zdrowotnej – kolejny logiczny krok w poznawaniu świata, w którym wiedza w dziedzinie genetyki, chorób i zdrowia jest jak nigdy dotąd szeroka.

Z medycyną genomiczną wiąże się olbrzymie nadzieje. Perspektywa zbadania całego genomu człowieka lub przynajmniej jego części, by na tej podstawie określić indywidualne ryzyko zachorowania i wybrać odpowiednią terapię, jest coraz bliższa urzeczywistnienia. Dobrym przykładem w tej dziedzinie mogą być również wysokowydajnościowe badania genomu oraz transkryptomu ludzkiego. Wysokowydajne urządzenia do badania transkryptomu, czyli cząsteczek RNA lub cząsteczek mikro-RNA, które jest niekodującym RNA, mogą znaleźć zastosowanie w diagnostyce wielu chorób, jak również w ocenie stanu ich progresji bądź remisji.

MEDYCYNĄ SPERSONALIZOWANA

Jest młodą, lecz szybko rozwijającą się dziedziną opieki zdrowotnej, opartą na swoistych dla danej osoby informacjach klinicznych, genetycznych, genomicznych i środowiskowych. Ponieważ czynniki te są różne dla różnych osób, charakter choroby – jej początek, przebieg i odpowiedź na zastosowane leczenie – jest równie niepowtarzalny jak osoba. Przebieg choroby pomimo podobnych czynników chorobowych jest indywidualnie zróżnicowany, ponieważ odpowiedź na nie jest zindywidualizowana. Medycyna spersonalizowana pozwala zindywidualizować leczenie, dopasowując je do profilu choroby u danej osoby. Jej celem jest dostarczenie odpowiedniego leku danemu choremu w odpowiednim czasie.

Medycyny spersonalizowanej nie należy mylić z medycyną genetyczną. Genetyka, dziedzina z ponad 50-letnią tradycją, to badanie dziedziczności. Podstawę stanowi analiza pojedynczych genów i ich wpływ na powstawanie choroby, np. dystrofii mięśniowej, zwłóknienia torbielowatego czy niedokrwistości sierpowatej.

Medycyna genomiczna i spersonalizowana zajmuje się bardziej złożonymi chorobami, takimi jak nowotwory, choroby serca, choroby neurodegeneracyjne, cukrzyca, otyłość i zaburzenia neuropsychiatryczne. Tłem tych chorób są zaburzenia wielogenowe, czasami błędy DNA pomiędzy genami, a nie w obrębie genu, dlatego analiza całego genomu może pomóc w ich zrozumieniu.

Medycyna spersonalizowana nie skupia się wyłącznie na chorych. Przeciwnie. Ponieważ od genomu zależy prawdopodobieństwo rozwoju choroby lub jej brak, medycyna spersonalizowana skupia się na mechanizmach zachowania zdrowia, zapobiegania chorobom i prewencji chorób.

Chociaż czasami opisywana jako medycyna przyszłości, medycyna spersonalizowana już dziś wywiera wpływ na sposób leczenia chorych. Testy molekularne wykorzystywane

są już powszechnie stosowane m.in. w identyfikacji osób z rakiem piersi i jelita grubego, by najlepiej dobrać leczenie oraz u osób ze świeżym rozpoznaniem raka piersi we wczesnym stadium, by określić ryzyko nawrotu. W przypadku osób z dziedzicznymi chorobami serca można ustalić przebieg leczenia nadciśnienia tętniczego w celu uniknięcia poważnych działań niepożądanych zastosowanej farmakoterapii.

Paradygmat medycyny spersonalizowanej:

Ocena ryzyka	Prewencja	Celowane monitorowanie	Diagnoza	Terapia	Monitorowanie odpowiedzi
Testy wczesnego wykrywania					

Medycyna spersonalizowana wykorzystuje nowe metody badań molekularnych w celu lepszego zrozumienia i leczenia chorób lub oceny predyspozycji pacjenta do rozwoju choroby bądź odpowiedzi na leczenie. Dziedzina ta obejmuje testy genetyczne i inne badania diagnostyczne, a także terapię celowaną. Pozwala uzyskać optymalne wyniki poprzez prewencję lub interwencję we wczesnym stadium choroby oraz zastosowanie terapii najlepiej odpowiadającej profilowi genetycznemu danej osoby.

Rozwój medycyny spersonalizowanej ważny jest nie tylko z punktu widzenia pacjenta i lekarza, ale także z perspektywy polityki zdrowotnej i ekonomii. W USA rocznie wydaje się 2 biliony dolarów na opiekę zdrowotną, a w 2016 roku wydatki na zdrowie osiągną poziom 20% produktu krajowego brutto. Kongresowe Biuro Budżetowe szacuje, że ok. 700 miliardów dolarów inwestowane jest w interwencje, które w żaden sposób nie przyczyniają się do poprawy wyników zdrowotnych.

Korzyści medycyny spersonalizowanej

1. Wcześniejsze wykrycie choroby: testy wykazujące predyspozycje do zachorowania na konkretną chorobę, nawet przed wystąpieniem objawów ostrzegawczych. Zmiana modelu medycyny z „reaktywnej” na prewencyjną.
2. Wybór optymalnej terapii: zamiast długotrwałego podawania leków, które nie działają bądź wywołują skutki uboczne, lek dobiera się odpowiednio do profilu chorego.
3. Mniej niepożądanych reakcji na leki: aktualny system badań opiera się głównie na metodzie prób i błędów, często narażając pacjenta na skutki uboczne, zanim wybierze się właściwy lek. Wykazano jednak, że występowanie niepożądanych reakcji wiąże się z określonym profilem genetycznym pacjenta. Genetyczne testy diagnostyczne i algorytmy komputerowe oraz badania *in silico* pozwolą określić, jakie leki należy stosować, a jakich unikać.
4. Lepsza współpraca z pacjentem: często zdarza się, że pacjenci nieregularnie przyjmują przepisane leki albo nie biorą ich w ogóle, trudno im więc określić, który lek działa najlepiej. Możliwość sprawdzenia, czy lek jest przyjmowany, daje choremu większe poczucie kontroli nad leczeniem.

5. Nowe i lepiej dobrane cele terapeutyczne dla leków w rozwoju przemysłu farmaceutycznego i biotechnologicznego: wykrycie swoistych defektów molekularnych, stanowiących cel dla skutecznego leku w spersonalizowanej terapii oznacza bardziej konkretne i świadome zastosowanie interwencji farmakologicznej, co łączy się z obniżeniem kosztów leczenia.
6. Szybsze, mniej kosztowne i ulepszone próby kliniczne leków: wiele leków nigdy nie zostaje dopuszczonych do obrotu, pomimo obiecujących wczesnych wyników, gdyż nie można wykazać ich skuteczności w odpowiednio dużej grupie osób. Testy molekularne pozwolą wyselekcjonować do badań osoby, które powinny najlepiej zareagować na dany lek.
7. Zmniejszenie ogólnych kosztów opieki zdrowotnej: mniej niepotrzebnych lub niewłaściwych interwencji, mniej niepożądanych działań leków, więcej medycyny prewencyjnej oznacza zmniejszenie kosztów opieki zdrowotnej.

MEDYCYNA TRANSLACYJNA

Często z medycyną molekularną i medycyną spersonalizowaną utożsamia się pojęcie medycyna translacyjna. Jest to dziedzina naukowa oznaczająca proces, w którym odkrycia dokonane w laboratoriach w ramach badań podstawowych znajdują rzeczywiste zastosowania kliniczne. Medycyna translacyjna to kontinuum określenia procesu przenoszenia odkryć na poziomie molekularnym z laboratorium do praktyki klinicznej.

W gruncie rzeczy medycyna translacyjna to nowe spojrzenie na praktykę medycyną i epidemiologię interwencyjną, nowoczesny i naturalny etap medycyny opartej na faktach stosowany od czasu Hipokratesa. Łączy w sobie odkrycia w dziedzinie nauk podstawowych, zdrowia publicznego i nauk klinicznych w celu zoptymalizowania opieki nad pacjentem oraz działań prewencyjnych, które mogą sięgać daleko poza zwykłe świadczenie usług zdrowotnych.

Medycyna translacyjna obejmuje:

- badania naukowe w poszukiwaniu początku i mechanizmów procesu chorobowego
- identyfikację swoistych zdarzeń biologicznych, biomarkerów lub ścieżek prowadzących do choroby
- wykorzystanie tych odkryć do opracowania nowych metod diagnostycznych i terapii
- włączenie nowych metod diagnostycznych i terapii do codziennej praktyki klinicznej.

Medycyna translacyjna oznacza zmianę paradygmatu w badaniach biomedycznych. W ujęciu tradycyjnym, badania naukowe, opracowywanie leków i medycyna kliniczna to praktycznie trzy oddzielne obszary. Istotna zmiana nastąpiła w ostatnich latach wraz z rewolucją w dziedzinie genomiki i bioinformatyki. Z biopróbek uzyskanych od pacjentów odczytywany jest na poziomie molekularnym swoisty „podpis choroby” (sygnatura), który pozwala dobrać odpowiednie postępowanie diagnostyczne w odpowiednim czasie u odpowiedniego pacjenta i zastosować u niego terapię spersonalizowaną.

ZDROWIE I MEDYCYNA PRZYSZŁOŚCI

Przyczyny chorób

Stan naszego zdrowia zależy od wielu istotnych czynników, takich jak nasze zachowania określane jako styl życia i nawyki żywieniowe, zależy także od obciążenia rodzinnego i genetycznego oraz od czynników środowiskowych i reakcji naszego organizmu na czynniki środowiskowe zarówno nieinfekcyjne, jak i infekcyjne. Czynniki te mogą stanowić przyczynę chorób. Odżywianie ma podstawowe znaczenie dla produkcji energii, regeneracji komórek, wytwarzania witamin i hormonów oraz dostarczania mikroelementów. Zmieniający się stan środowiska powoduje, że do organizmu dostarczamy coraz więcej produktów i substancji biologicznie obcych.

Jak wykazano, poza znanymi wirusami i bakteriami, także różne inne cząsteczki i nanocząsteczki mogą uszkadzać komórki i mechanizmy ich funkcjonowania, docierając do krwiobiegu. Na wszystkie te czynniki nasz organizm reaguje w różny sposób, zmienny osobniczo.

Powszechnie znane i sklasyfikowane są objawy chorób infekcyjnych opisane jako choroby zakaźne, które przebiegają zazwyczaj z charakterystycznymi dla danego zakażenia objawami, takimi jak gorączka, wysypka, ból spowodowany stanem zapalnym. Natomiast choroby nieinfekcyjne, które często rozpoczynają się już we wczesnym okresie życia, rozwijają się przez długi czas bezobjawowo, mają najczęściej charakter przewlekły, mogą być przez długi czas niezauważalne, nie wywołując u pacjenta złego samopoczucia.

Mechanizmy powstawania chorób

Reakcja naszego organizmu na czynniki, które mogą wywoływać choroby najczęściej ma charakter procesu określanego jako proces zapalny, który pojawia się w różnym nasileniu w zależności od indywidualnie zróżnicowanej reakcji odczynowej, odpowiedzi na stres i wrażliwości na ból.

Narządami, przez które czynniki dostają się do naszego organizmu, są najczęściej układ pokarmowy lub oddechowy oraz skóra. Przechodząc z przewodu pokarmowego do naczyń, wywołują aktywację receptorów związanych z reakcją komórek układu odpornościowego, znajdujących się przede wszystkim w jego ścianie i w wątrobie, a także tych krążących we krwi oraz znajdujących się w szpiku kostnym, płucach i innych narządach. W wyniku aktywacji receptorów mogą ponadto zapoczątkować uszkodzenie wewnętrznych warstw naczyń krwionośnych, a zwłaszcza śródbłónka i rozwój zmian chorobowych w ścianie naczyń. Mogą wywołać także reakcje zapalne w tkance płucnej, wątrobie lub układzie kostno-stawowym.

Przedłużający się stan zapalny pobudza wszystkie komórki do aktywności i następuje zwiększenie ich metabolizmu i zapotrzebowania na energię. Wzmocniona jest ekspresja

genów, pobudzone są także mechanizmy powielania DNA i RNA i aktywność mitochondriów oraz produkcja różnych białek i metabolitów. Aktywowane są komórki odpornościowe identyfikujące i niszczące patogeny. Produkowane są różne białka oraz w dużych ilościach mediatorzy zapalenia, które mogą „napędzać” ten stan zapalny poprzez układ sprzężenia zwrotnego dodatniego. Czynniki genetyczne, które regulują dynamikę i przebieg reakcji zapalnej odgrywają znaczącą rolę w przebiegu choroby i tym samym w jej leczeniu. Zatem ekspresja naszych własnych genów i ich polimorfizmy oraz indywidualna odpowiedź jest współodpowiedzialna za stan naszego zdrowia. Na podstawie badania naszego genomu można już obecnie określić predyspozycje do wystąpienia wielu zmian chorobowych, a także przewidywany przebieg choroby i wrażliwość na leki. Przewlekłe reakcje zapalne powodują także, co jest istotne, uruchomienie zwiększonego zapotrzebowania na hormony, witaminy i mikroelementy – pierwiastki śladowe, co może prowadzić do ich niedoborów. Dotyczy to także wyczerpywania się niektórych komórek odpornościowych i mechanizmów obronnych, a także regulacji związanych z proliferacją komórek.

Procesy te i ich przebieg są unikatowe dla każdego pacjenta, co sprawia, że choroba u każdego człowieka ma indywidualny przebieg i lokalizuje się pomimo podobnych mechanizmów w różnych narządach i układach oraz wykazuje osobniczo zmienne nasilenie zmian chorobowych i dolegliwości. Stąd też tak duża różnorodność objawów chorobowych i wykrywanych, tzw. biomarkerów chorób oznaczanych w badaniach laboratoryjnych i uwidacznianych w badaniach obrazowych.

Nie bez znaczenia jest także nasz sposób, w jaki reagujemy na stres, co – jak wiemy – zależy w dużym stopniu od naszych własnych wzorów zachowań, zapisanych w połączeniach i pamięci mózgu – naszego „centralnego komputera” sterującego automatycznymi funkcjami organizmu oraz wydzielaniem hormonów.

Nasz sposób odżywiania, styl życia, aktywność fizyczna i motywacja mają podstawowe znaczenie dla uruchomienia mechanizmów obronnych i naprawczych, a także dla zachowania zdrowia i odpowiedniej jakości życia oraz zapobiegania rozwojowi objawów chorobowych.

Dalszy rozwój choroby jest uzależniony od lokalizacji i nasilenia zmian zapalnych w różnych narządach i układzie naczyniowym oplatającym wszystkie komórki naszego ustroju.

Należy sądzić na podstawie rozpowszechnienia chorób układu krążenia, że najbardziej wrażliwe na rozwój zapalnych zmian chorobowych są naczynia, a proces chorobowy zapoczątkowany zaburzeniami funkcji komórek krwi i dysfunkcją śródbłónka rozwija się w ich ścianach pod postacią zmian określanych jako miażdżycy naczyń. Pojawienie się zaburzeń regulacji stanu równowagi i dodatkowych czynników ryzyka, takich jak nadciśnienie tętnicze, zwiększone stężenie cholesterolu i glukozy we krwi niesie dodatkowe ryzyko uszkodzenia mechanizmów obronnych i naprawczych, a także zwiększa obciążenie układu odpornościowego i zużycie energii.

W konsekwencji skutkuje to pojawieniem się zmian narządowych wyłączających prawidłowe funkcje niektórych obszarów i narządów z ich działania ze względu na zaawansowanie zmian chorobowych. Obszary te można wykryć już na wczesnym etapie za pomocą metod obrazowania pod postacią zmiany funkcji, a następnie morfologii i grubości naczyń i pojawienia się blaszek miażdżycowych oraz zwapnień w ścianie naczyniowej, uszkodzenia pierścienia włóknistego i krążków międzykręgowych, czy też uszkodzenia zrębu łącznotkankowego wątroby, nerek i tkanki płucnej lub też uszkodzenia zapalnego układu kostno-stawowego. Morfologiczne skutki zmian zapalnych i rozrostowych są szczególnie dobrane widoczne w badaniach obrazowych – ultrasonografii, medycyny nuklearnej czy też rezonansu magnetycznego.

Rozpowszechnienie chorób układu krążenia stawia szczególne wyzwania poszukiwaniu molekularnych mechanizmów tych chorób związanych z ich powstawaniem i rozwojem.

Postęp bezobjawowej miażdżycy tętnic, a następnie pojawienie się objawów niedokrwienia poprzez zwiększenie sztywności naczyń, nasilenie zwłóknienia narządów ma kluczowe znaczenie dla stanu zdrowia i skutkuje między innymi zwiększeniem oporu dla przepływającej krwi i zwiększonym zapotrzebowaniem na tlen oraz substancje odżywcze, takie jak glukoza, aminokwasy i kwasy tłuszczowe. Wiąże się także najczęściej ze zwiększonym stężeniem glukozy, lipidów i podwyższeniem ciśnienia tętniczego w naczyniach. Nadmierne obciążenie układu odpornościowego przewlekłym stanem zapalnym i reakcją stresową oraz osłabienie jego regeneracji powoduje z czasem przyspieszone wyczerpanie mechanizmów obronnych i naprawczych. Duże nadzieje w tym zakresie wiąże się z zastosowaniem komórek macierzystych, które jak wykazały badania, mają zdolność do regeneracji uszkodzonych narządów.

W konsekwencji w naszym organizmie poprzez zmiany strukturalne naczyń i narządów niejako wyłączane są z prawidłowego funkcjonowania te obszary, które są związane z ich największym uszkodzeniem. Stan ten prowadzi do powstawania zmian niedokrwiennych o charakterze przewlekłym, manifestujących się na przykład pod postacią choroby niedokrwiennej serca bądź ostrego zawału serca. W obszarze niedokrwienia wraz ze śmiercią komórek danego narządu zanikają procesy metaboliczne i zapalne, a pojawia się tkanka włóknista – izolująca obszar uszkodzenia. W naczyniach wieńcowych pojawiają się także zmiany pod postacią mineralizacji pozakostnej sygnalizujące zaawansowanie procesów miażdżycowych i nieodwracalność procesu zapalnego związaną ze śmiercią komórek. W ostatnio opublikowanych wynikach badań potwierdzono, że obecność i narastanie zwapnień w tętnicach wieńcowych jest związane ponadto z istotnie statystycznie zwiększonym ryzykiem wystąpienia przedwczesnego zgonu i innych groźnych powikłań.

Reakcja naszego organizmu na czynniki chorobowe jest specyficzna, unikatowa i indywidualnie zróżnicowana. Pomiar grubości kompleksu intima-media w tętnicy szyjnej za pomocą ultrasonografu, a także wskaźnika uwapnienia w tętnicach wieńcowych w tomografii komputerowej to tylko niektóre metody pozwalające na oszacowanie prawdopodobieństwa

pojawienia się zmian chorobowych oraz zaawansowania zmian miażdżycowych i wieku naczyń, który może się różnić od naszej biologicznej metryki.

Medycyna prewencyjna, predykcyjna i spersonalizowana

Rozwija się jako odpowiedź na zapotrzebowanie na właściwą, zindywidualizowaną diagnostykę i terapię dla każdego pacjenta, w odpowiednim czasie.

Medycyna spersonalizowana to nie tylko poszukiwanie leków zgodnych z naszą osobniczą wrażliwością, ale także cały obszar przewidywania rozwoju zmian chorobowych. To także dostosowanie naszego odżywiania i stylu życia do nasilenia reakcji zapalnych oraz do stanu zaawansowania zmian chorobowych, a także do odpowiedzi na czynniki chorobowe, a ponadto do naszych własnych, osobniczo zmiennych, uzależnionych od genomu mechanizmów naprawczych.

W ramach medycyny predykcyjnej poprzez szczegółową analizę czynników ryzyka i obciążenia rodzinnego potrafimy przewidzieć przebieg choroby, obliczyć prawdopodobieństwo wystąpienia objawów chorobowych w przyszłości i ryzyko powikłań. Szczegółne nadzieje wiążemy z wykorzystaniem badań genetycznych w ocenie predyspozycji do powstawania i leczenia chorób rzadkich oraz chorób nowotworowych.

Aby dostosować system ochrony zdrowia do wyzwań demograficznych, ekonomicznych oraz możliwości wynikających z rozwoju medycyny, należy dokonać gruntownej jego przebudowy. Powinna ona zmierzać do wykrywania i wzmacniania czynników ochronnych, rozwijania metod wczesnej diagnostyki i rozwijania obrazowania molekularnego oraz poszukiwania molekularnie ukierunkowanych terapii. W ocenie stanu zdrowia i wyników terapii należy stosować coraz szerzej metody monitorowania stanu zdrowia z użyciem biosensorów, mobilnych systemów diagnostycznych oraz badania metabolitów komórek zdrowych i zmienionych chorobowo w powiązaniu z badaniami molekularnymi i genetycznymi. Podstawowe znaczenie dla zdrowia będzie miało poznanie mechanizmów molekularnych związanych z zachowaniem prawidłowej funkcji komórek i narządów w środowisku chorobowym. Należy zidentyfikować środowiskowe i żywnościowe przyczyny chorób cywilizacyjnych i przewlekłych ze względu na ogromne koszty ich leczenia. Dopasowując sposób odżywiania i leczenia do indywidualnych cech konkretnego pacjenta, uzyskuje się znacznie lepsze wyniki leczenia i zmniejsza ryzyko działań niepożądanych. Zrozumienie różnic między pacjentami chorującymi na tę samą chorobę, a także zrozumienie różnic złożonych mechanizmów rozwoju chorób i ich leczenia u różnych pacjentów to zasady, na których opiera się medycyna spersonalizowana.

Personalizacja jest przyszłością medycyny. Wiąże się z nią ogromne nadzieje, ponieważ przynosi wymierne efekty. Podejmując decyzje terapeutyczne, opierając się na indywidualnych cechach biologicznych chorego, zwiększa się skuteczność zastosowanej u niego terapii molekularnie ukierunkowanej.

Mając taką wiedzę, można dobrać odpowiednie terapie dla konkretnych grup pacjentów. Do tego potrzebne są jednak precyzyjne badania biomarkerów i dane z badań diagnostycznych, z których uzyskuje się informacje o zróżnicowaniu morfologiczno-fenotypowym choroby u danego chorego. Bez nowoczesnej diagnostyki nie można obecnie ustalić różnic między osobami chorującymi na tę samą chorobę, a tym samym zindywidualizować ich leczenia.

Konieczne będzie wdrożenie nowych terapii przeciwpalnychych i ukierunkowanych na wzmacnianie naturalnych mechanizmów ochronnych i przeciwdziałających rozwojowi tych chorób. Badania nad stosowaniem nowych terapii ukierunkowanych molekularnie wskazują na dużą zmienność i osobniczą wrażliwość farmakoterapii, ale także na powstawanie oporności na leczenie. Powszechne jest zjawisko braku skuteczności niektórych tradycyjnych terapii w niektórych grupach pacjentów. Niestety dotychczasowy sposób prowadzenia badań klinicznych i doboru grupy badanej nie uwzględniał indywidualnych aspektów, a koncentrował się na poszukiwaniu potwierdzenia skuteczności klinicznej w obliczeniach statystycznych, co powodowało, że rzeczywisty efekt terapii mógł być inny. Spersonalizowane terapie wymagają dostosowania procedury i protokołów badawczych do tych wymagań. Dlatego też przywiązuje się coraz większą wagę do badań leków *in silico* i wirtualnych badań nad terapiami z zastosowaniem komputerów o największych mocach obliczeniowych i modeli tzw. wirtualnych bliźniąt.

Czeka nas nowa era w medycynie i prawdziwa rewolucja. Medycyna spersonalizowana nigdy już nie będzie taka, jak dotychczas. Dokona się reklasyfikacja chorób, oparta na najnowszych osiągnięciach naukowych. Kluczowe w procesie diagnostyki będzie poznanie mechanizmów zachowania zdrowia. Diagnostyka oparta na wykluczeniu obecności zmian chorobowych w komórkach i narządach odegra w tym systemie podstawową rolę.

PODSUMOWANIE

Wdrożenie nowych metod prewencji, diagnostyki i leczenia chorób z wykorzystaniem najnowszych osiągnięć medycznych w zakresie medycyny spersonalizowanej wymaga zmiany paradygmatu w medycynie i nowego podejścia do edukacji personelu medycznego, a zwłaszcza intensywnego szkolenia lekarzy.

Oczekuje się aktywnej partycypacji pacjentów w badaniach nad nowymi lekami z uwzględnieniem dostępu do danych medycznych, z poszanowaniem ochrony danych osobowych oraz z uwzględnieniem wpływu czynników środowiskowych oraz stylu życia, nawyków i predyspozycji genetycznych na rozwój choroby. W początkowej fazie wdrażanie medycyny spersonalizowanej do powszechnego zastosowania może spowodować trudności związane z koniecznością wprowadzenia nowych regulacji prawnych, budowania interdyscyplinarnych zespołów i prowadzenia kosztownych badań. W ten sposób poprzez

badania naukowe, dialog, edukację, budowanie nowej infrastruktury zostaną wprowadzone na szerszą skalę całkowicie nowe oraz sprawdzone wcześniej algorytmy i terapie ukie-
runkowane molekularnie. Będą one stopniowo zastępować niektóre dotychczasowe terapie,
zwłaszcza te mniej skuteczne. Takie zmiany algorytmów i nowe terapie wprowadza się już
coraz szerzej w leczeniu onkologicznym, a także w leczeniu chorób rzadkich i niektórych
chorób kardiologicznych i wirusowych.

Podstawowe znaczenie będzie miało opracowanie zasad finansowania nowych metod
diagnostyki i terapii ze względu na ich obecne wysokie koszty, co pozwoli na ich upo-
wszechnienie i poznanie rzeczywistych korzyści dla zdrowia społecznego i medycyny oraz
gospodarki.

BIBLIOGRAFIA

- Auffray C., Hood L., Editorial: *Systems biology and personalized medicine – the future is now*, „Biotechnology Journal” 2012, August; 7 (8): 938–939; doi: 10.1002/biot.201200242. PubMed [citation] PMID: 22887882.
- Brader P., Serganova I., Blasberg R.G., *Noninvasive molecular imaging using reporter genes*, „Journal of Nuclear Medicine” 2013, February; 54 (2): 167–72; doi: 10.2967/jnumed.111.099788. Epub 2013 January 14. Review. PubMed [citation] PMID: 23318292.
- Ginsburg G.S., Willard H.F., *Genomic and personalized medicine: foundations and applications*, „Translational Research” 2009, December; 154 (6): 277–287; doi: 10.1016/j.trsl.2009.09.005. Epub 2009 October 1. Review. PubMed [citation] PMID: 19931193.
- Grüllich C., von Kalle C., *Recent developments and future perspectives of personalized oncology*, „Onkologie” 2012; 35 (Suppl. 1): 4–7; doi: 10.1159/000334825. Epub 2012 January 20. PubMed [citation] PMID: 22286581.
- Hong K.W., Oh B., *Overview of personalized medicine in the disease genomic era*, „Biochemistry and Molecular Biology Reports” 2010, October; 43 (10): 643–648; doi: 10.5483/BMBRep.2010.43.10.643. Review. PubMed [citation] PMID: 21034525.
- Hood L., Balling R., Auffray C., *Revolutionizing medicine in the 21st century through systems approaches*, „Journal of Biotechnology” 2012, August; 7 (8): 992–1001; doi: 10.1002/biot.201100306. Epub 2012 July 20. PubMed [citation] PMID: 22815171.
- Hood L., Tian Q., *Systems approaches to biology and disease enable translational systems medicine*, „Genomics Proteomics Bioinformatics” 2012, August; 10 (4): 181–185; doi: 10.1016/j.gpb.2012.08.004. Epub 2012 August 23. PubMed [citation] PMID: 23084773.
- Kruse V., Cocquyt V., Borms M. i wsp., *Serum tumor markers and PET/CT imaging for tumor recurrence detection*, „Annals of Nuclear Medicine” 2013, February; 27 (2): 97–104; doi: 10.1007/s12149-012-0664-6. Epub 2012 December 4. PubMed; [citation] PMID: 23420146.
- Kuipers R.S., Joordens J.C., Muskiet F.A., *A multidisciplinary reconstruction of Palaeolithic nutrition that holds promise for the prevention and treatment of diseases of civilisation*, „Nutrition Research

- Reviews” 2012, June; 25 (1): 96–129; doi: 10.1017/S0954422412000017. Review. PubMed [citation] PMID: 22894943.
- Lee R.C., *Convolving Engineering and Medical Pedagogies for Training of Tomorrow's Health Care Professionals*, „IEEE Transactions on Biomedical Engineering” 2013 March; 60(3): 599–601; doi: 10.1109/TBME.2013.2243911. Epub 2013 March 7. PubMed [citation] PMID: 23475328.
- Roberts R., *Personalized medicine: a reality within this decade*, „Journal of Cardiovascular Translational Research” 2008, March; 1 (1): 11–6; doi: 10.1007/s12265-007-9001-1. Epub 2008 January 26. Review. PubMed [citation] PMID: 20559952.
- Romero J.R., Wolf P.A., *Epidemiology of Stroke: Legacy of the Framingham Heart Study*, „Glob Heart” 2013, March 1; 8 (1): 67–75. Epub 2013, March 15. PubMed [citation] PMID: 23527318, PMCID: PMC3601756.
- Tian Q., Price N.D., Hood L., *Systems cancer medicine: towards realization of predictive, preventive, personalized and participatory (P4) medicine*, „Journal of Internal Medicine” 2012, February; 271 (2): 111–211; doi: 10.1111/j.1365–2796.2011.02498.x. Review. PubMed [citation] PMID: 22142401.

Netografia:

Public Health Genomics European Network. www.phgen.eu

PatientsLikeMe. www.patientslikeme.com

IT Future of Medicine. www.itfom.eu

http://pl.wikipedia.org/wiki/Medycyna_personalizowana